WESTPHAL-STRÜMPELL-WILSON'SCHE KRANKHEIT
(hepato-lentikuläre Degeneration)

Ergebnisse aus der Nachuntersuchung
der von Haupeltshofer (1938) beschriebenen Familie Hu...
aus Aufseß/Oberfranken

von

HILDEGARD HEINL

aus

NÜRNBERG

1981

1982 № 31

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41546222_0091

Aus dem Institut für Humangenetik und Anthropologie

der Universität Erlangen-Nürnberg

(Direktor: Professor Dr. med. G. Koch)

WESTPHAL-STRÜMPELL-WILSON'SCHE KRANKHEIT
(hepato-lentikuläre Degeneration)

Ergebnisse aus der Nachuntersuchung
der von Haupeltshofer (1938) beschriebenen Familie Hu...
aus Aufseß/Oberfranken

INAUGURAL – DISSERTATION

zur Erlangung der Doktorwürde

der Medizinischen Fakultät

der Friedrich - Alexander - Universität

Erlangen-Nürnberg

vorgelegt

von

HILDEGARD HEINL

aus

NÜRNBERG

Gedruckt mit Erlaubnis der Medizinischen Fakultät
der Universität Erlangen-Nürnberg

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

Dekan: Prof. Dr. V. Becker
Referent: Prof. Dr. G. Koch

Tag der mündlichen Prüfung: 21.12.1981

Meinen lieben Eltern

in Dankbarkeit gewidmet !

INHALTSVERZEICHNIS

		Seite
I.	Einleitung	1
II.	Beschreibung der Familie Hu. in der Dissertation von Haupeltshofer	8
III.	Ergebnisse der eigenen Nachuntersuchungen	17
	1. Material und Methodik	17
	2. Stammbaum	
	3. Kasuistik	22
	4. Diskussion der Ergebnisse	37
IV.	Zusammenfassung	53
V.	Literaturverzeichnis	56
VI.	Lebenslauf	61

EINLEITUNG

Bei der WESTPHAL-STRÜMPELL-WILSON'schen Krankheit (Morbus WILSON) handelt es sich um eine Störung des Kupferstoffwechsels, die autosomal rezessiv vererbt wird und keineswegs so selten ist. Die Genhäufigkeit in der Bevölkerung liegt bei 1:200, die Erkrankungshäufigkeit bei 1:50 000 bis 1:500 000. Die Krankheit tritt bei allen Rassen auf, bei Männern etwas häufiger als bei Frauen.

Geschichtliches: Schon 1883 beschrieb Karl Fr. O. WESTPHAL (Psychiater, Berlin, 1833-1900) ein Krankheitsbild, das klinisch der multiplen Sklerose ähnelte, sich aber pathologisch-anatomisch von ihr unterschied, als "Pseudosklerose". Adolf von STRÜMPELL (Internist, Leipzig, 1853-1925), der von 1886 bis 1903 als Direktor der Medizinischen Klinik Erlangen wirkte, beschrieb 1899 bei einem seiner Fälle eine Leberzirrhose. 1902 wurde von Bernhard KAYSER (Ophthalmologe, Freiburg, 1869-1954) und 1912 von Bruno FLEISCHER (Ophthalmologe, Erlangen und Tübingen, 1874-1965) der nach ihnen benannte Kornealring beschrieben und mit der WESTPHAL'schen Pseudosklerose in Zusammenhang gebracht. Samuel Alexander Kinnier WILSON (Neurologe, London, 1877-1936) fand 1912 in mehreren Fällen ein gemeinsames Auftreten von einer grobknotigen Leberzirrhose und einer zystischen Erweichung im Putamen beiderseits bei jugendlichen Patienten mit Parkinson-ähnlichem Krankheitsbild. Er sah darin eine eigenständige Erkrankung und nannte sie hepatolentikuläre Degeneration.

Erst die biochemischen Untersuchungsmethoden der letzten Jahrzehnte führten zur Entdeckung der Störung des Kupfer- und Eiweißstoffwechsels, die der Krankheit zugrundeliegt.

Genetik: WILSON erkannte zwar schon 1912 eine familiäre Häufung der hepatolentikulären Degeneration, glaubte aber

nicht an eine Erblichkeit. H.C.HALL (Paris) rechnete 1921 die Erkrankung zu den erblichen Leiden und vermutete schon einen rezessiven Erbgang. 1930 kam schließlich Ferdinand A.KEHRER (Neurologe, Münster, 1883-1966) durch die Auswertung zahlreicher Familienbeobachtungen zu dem Schluß, daß es sich um ein einfach autosomal rezessiv erbliches Leiden handele.

Pathogenese und Klinik: Der entscheidende Defekt bei der WILSON'schen Krankheit besteht in einer Kupfertransportstörung, die durch einen Mangel an Zäruloplasmin beziehungsweise der für den Kupfereinbau verantwortlichen Fraktion bedingt ist. Dies führt zu einer Erniedrigung des Gesamtplasmakupferspiegels, dagegen zu einer Erhöhung des freien und an Albumin gebundenen Kupfers in Plasma, Liquor und Urin.

Zunächst wird das anfallende überschüssige Kupfer von der Leber aufgenommen. Dies führt während eines jahrelangen, klinisch oft stummen Latenzstadiums zur Leberverfettung, zur periportalen Fibrose, chronischen Hepatitis und schließlich zur Leberzirrhose.

Wird die Speicherkapazität der Leber überschritten, so beginnt das Kupfer, sich auch in anderen Organen abzulagern, bevorzugt im Zentralnervensystem, der Kornea, den Nieren und - in geringem Maße - im Myokard.

Im Zentralnervensystem sind von der chronischen Kupferintoxikation vor allem das Corpus striatum, das Putamen, der Globus pallidus und das Cerebellum betroffen. Dies führt zu der neurologischen Symptomatik, mit der sich die Krankheit in erster Linie im Adoles-

zenten- und Erwachsenenalter manifestiert: Sprach- und Schriftstörungen, Intentionstremor, Rigidität, Störungen der Mimik und des Schluckens, vermehrter oder verminderter Speichelfluß. Die mannigfaltigen psychiatrischen Symptome führen nicht selten zu einer falschen oder zu späten Diagnose; sie bestehen in Verwirrtheitszuständen, Wesensveränderungen, Leistungsversagen, Affektausbrüchen bis zu katatonen Psychosen, Euphorie und Demenz.

In der Kornea kommt es durch die feinkörnige goldgrünliche Kupferablagerung in der DESCEMET'schen Membran zum sogenannten KAYSER-FLEISCHER'schen Hornhautring.

Die Nieren können in Form einer akuten Glomerulonephritis und einer toxischen Tubulusschädigung befallen sein, was eine pathologische Ausscheidungserhöhung von Aminosäuren, Harnsäure, Phosphat, Kalzium und Glukose im Urin zur Folge hat.

Verlauf: Hinsichtlich des Verlaufes und des Manifestationsalters unterscheidet man zwei Hauptformen: die progressive lentikuläre Degeneration WILSON mit dem Beginn im Schulalter und die Pseudosklerose WESTPHAL-STRÜMPELL, bei der die neurologische Symptomatik und der Beginn im späten Jugend- bis frühen Erwachsenenalter im Vordergrund stehen; zwischen beiden bestehen aber fließende Übergänge im Hinblick auf das klinische Erscheinungsbild.

Die klassische WILSON-Trias mit dem neurologischen Syndrom einer Pseudosklerose, dem Kornealring und klinisch stummer Leberzirrhose pflegt sich meist erst bei Jugendlichen oder jungen Erwachsenen zu manifestieren.

Dagegen findet sich bei Kindern häufig ein rein abdominaler Verlauf, der in den meisten Fällen als akute oder chronische Lebererkrankung klinisch auffällig wird. Dieser sogenannte Abdominal-WILSON im Kindesalter wurde 1930 von Ferdinand KEHRER (Neurologe, Münster, 1883-1966) eingehend beschrieben.

Erste Anzeichen können sein: eine durch portale Hypertension bedingte Splenomegalie mit Leukopenie, Thrombozytopenie und verkürzter Lebensdauer der Erythrozyten; kupferinduzierte hämolytische Krisen bei plötzlicher Vermehrung des zirkulierenden Kupfers, vermutlich durch Enzymschädigung in den Erythrozyten; Blutungs- und Hämatomneigung, eventuell mit Hämaturie; Verhaltensstörungen und psychotisches Syndrom. Die typische Erniedrigung des Kupfer- und Zäruloplasminspiegels kann fehlen; ebenso ist der Kornealring keineswegs obligat. Grundsätzlich ist jede akute oder chronische Hepatopathie unklarer Genese oder atypischen Verlaufes im Schulalter auf einen Morbus WILSON verdächtig.

<u>Diagnostik:</u> Die frühzeitige Diagnosestellung ist außerordentlich wichtig, da eine konsequente Behandlung die Prognose entscheidend verbessert. Unbehandelt führt die Krankheit innerhalb von Monaten bis Jahren nach dem Auftreten der ersten Krankheitszeichen zum Tode. Prognostisch besonders günstig ist ein Therapiebeginn schon im präsymptomatischen Stadium anzusehen, wenn es noch nicht zu irreversiblen Organschäden gekommen ist. Die ausführliche Untersuchung der Familienangehörigen eines Patienten ist daher immer angezeigt.

Die wichtigsten diagnostischen Kriterien neben der klinischen Symptomatik sind:

- KAYSER-FLEISCHER'scher Kornealring (Nachweis mit der Spaltlampe)
- Zäruloplasminspiegel im Serum unter 20 mg% (Normalwert 25-45 mg%)
- Kupfergehalt im Leberbiopsiematerial 100-3000 µg/g Trockengewicht (Normalwert unter 50 µg/g Leber)
- Harnkupferausscheidung nach dreitägiger Gabe von 0,9 - 1,2 g D-Penicillamin über 100 µg/24 Std. (Normalwert unter 30 µg/24 Std.)
- Laparoskopiebefund einer septalen Leberzirrhose mit recht regelmäßig angeordneten, auffällig blau gescheckten Regeneratknoten von oft halbkugeliger Gestalt.

Unter den diagnostischen Maßnahmen hat der Radiokupfertest in der letzten Zeit an Bedeutung gewonnen. Er erlaubt die Bestimmung der Einbaurate von Kupfer in das während eines Tages synthetisierte Zäruloplasmin. Dieser Test ist auch für die Bestimmung von heterozygoten Trägern des WILSON-Gens geeignet, was besonders im Rahmen der Familienuntersuchung und der genetischen Beratung von Wichtigkeit ist.

Wie aus der Fülle insbesondere der neurologischen Symptome hervorgeht, ist die Abgrenzung gegen Krankheitsbilder mit ähnlichen klinischen Erscheinungsweisen - besonders zu Beginn des Leidens - schwierig. Von differentialdiagnostischer Bedeutung sind z.B. das PARKINSON-Syndrom, die Chorea HUNTINGTON und Chorea minor, Enzephalopathien infolge Blei- oder Manganvergiftung u.a. Eine langfristige Cholostase und biliäre Zirrhosen können Veränderungen im Kupfer-

stoffwechsel hervorrufen, die an einen Morbus WILSON denken lassen. Eine gewissenhafte Diagnostik ist vor allem wegen der therapeutischen Konsequenz sehr wichtig.

Therapie: Durch die Therapie kann die Progredienz der Krankheit aufgehalten, meist sogar eine Besserung der klinischen Veränderungen erzielt werden. Es bestehen zwei Möglichkeiten, um eine negative Kupferbilanz zu erreichen: eine Erhöhung der Ausscheidung und eine Erniedrigung der Aufnahme. Das Medikament der Wahl ist D-Penicillamin, das Kupfer in Chelatkomplexen bindet und bei Dauerzufuhr zu seiner erhöhten Ausscheidung führt. Es hat allerdings eine Reihe ernster Nebenwirkungen (u.a. Agranulozytose, Nierenschädigung), die vor allem auf den Verlust essentieller Spurenelemente zurückzuführen sind. Zusätzlich kann man noch Kaliumsulfid verabreichen, das die Kupferresorption im Darm herabsetzt. Eine kupferarme Diät kann unterstützend wirksam sein, ist aber kaum exakt durchführbar.

Es ist sehr wichtig, daß die Therapie konsequent und lebenslang durchgeführt wird, was eine hohe Kooperation vom Patienten verlangt. Der Kranke muß daher sehr genau über Sinn und Zweck der ununterbrochenen Einnahme aufgeklärt werden, ebenso seine Angehörigen. Im allgemeinen setzt die Rückbildung der klinischen Symptome etwa ein halbes Jahr nach Therapiebeginn ein. Sollte trotz guter Kuprurie nach einem Jahr noch keine Besserung eintreten, so muß man annehmen, daß bereits irreversible Ausfälle bestanden haben.

U38/2483

1 Ex

Aus der Universitäts-Augenklinik Erlangen (Direktor Prof. Dr. R. Fleischer)

Erbliche Fälle von Pseudosklerose unter besonderer Berücksichtigung des Kayser-Fleischer'schen Hornhautringes als Frühdiagnose.

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung der Doktorwürde

der hohen medizinischen Fakultät

der Friedrich-Alexanders-Universität Erlangen

vorgelegt von

Hans Haupeltshofer

aus Offingen a. d. Donau

Tag der mündlichen Prüfung: 24. Februar 1938

1938

1938/198

Abb. 1 : Titelblatt der Dissertation von Hans Haupeltshofer

BESCHREIBUNG DER FAMILIE HU... in der Dissertation: "Erbliche Fälle von Pseudosklerose unter besonderer Berücksichtigung des KAYSER-FLEISCHER'schen Hornhautringes als Frühdiagnose" von Hans HAUPELTSHOFER (1938).

"Dann möchte ich noch über einen Fall berichten, der mir freundlicherweise von der hiesigen Psychiatrischen Klinik zur Untersuchung überlassen wurde. Es handelt sich um den 14jährigen Patienten H., der 1934 in die Klinik eingeliefert wurde.

Im Sommer 1932 brannte die Scheune des Nachbarn ab. Im Anschluß daran will die Mutter zum ersten Mal ein Zittern an den Händen bemerkt haben. Er verschüttete immer beim Essen mit dem Löffel alles. An Pfingsten 1933 machte er eine Nieren- und Nervenerkrankung durch. War bewußtlos und phantasierte, war ganz steif, konnte sich nicht rühren, das Genick und das Kreuz nicht biegen, die Arme hingen ganz schlaff herunter, konnte nicht stehen, mußte getragen werden, konnte auch nicht selbst essen. Anschließend soll sich das Zittern noch mehr verstärkt haben, blieb auch allmählich nicht mehr auf die Hände und Arme beschränkt. Das Krankheitsbild verschlimmerte sich immer mehr, er fiel öfter hin, fiel auch einmal die Stiege herunter. Konnte wegen des Zitterns keinen Beruf erlernen und half in einem Nachbarort einem Seiler beim Drehen. Charakterlich habe er sich auch verändert. Der sonst ruhige Junge sei reizbarer geworden und ärgere andere gern mal. Die Mutter gibt an, daß er beim Seiler mal eine Uhr gestohlen habe. Der den Kranken

bei der ersten Untersuchung begleitende Geistliche gibt auch an, daß sich sein Charakter nach der schlechten Seite hin verändert habe. Die Mutter gibt weiter an, daß Patient in letzter Zeit oft Streit mit anderen Kindern gehabt habe, ist gereizt und aufgeregt. Da der Kranke zuhause unmöglich mehr gehalten werden konnte, weil er durch sein Schreien und seinen Zerstörungstrieb, sowie durch ständige Belästigung seiner Umgebung sehr störte, wurde Patient in die Psychiatrische Klinik aufgenommen.

B e f u n d :

Ziemlich hagerer, lang aufgeschossener Junge mit kleinem Kopf, verhältnismäßig langem Rumpf und langen Gliedmaßen. Im ganzen zu seinem Alter zweifellos zurückgeblieben, trotz seiner 14 Jahre noch keinerlei Anzeichen von sekundärer Geschlechtsbehaarung. An den inneren Organen ist ein krankhafter Befund nicht festzustellen. Das Herz ist intakt, die Leber nicht als vergrößert zu tasten. Keinerlei subikterische Verfärbung, keine Milzvergrößerung.

Neurologisch: Es findet sich als hervorstechendstes Symptom ein ganz grobschlägiger, fast an Ballismen erinnernder Tremor, der sich auf Kopf und namentlich auch auf die Extremitäten erstreckt. Der Tremor ist ziemlich langsam, aber von außerordentlicher Intensität, sodaß der Kranke genötigt ist, sich im Bett ständig anzuklammern, oder eine Extremität durch die andere abzustützen. Der Wackeltremor wechselt nach Intensität und Tempo. Sobald der Arzt

das Zimmer betritt, verstärkt er sich zunehmend, um seinen Höhepunkt dann zu erreichen, wenn man an das Krankenbett tritt. Vielfach gelingt es aber schon durch bloßes Zureden oder das Auflegen der Hände oder durch Ablenkung des Kranken in irgendeiner Weise die Tremorstöße wesentlich abzuschwächen, ja sie für kurze Zeit ganz zum Verschwinden zu bringen. Der Tremor am Kopf vollzieht sich beim Liegen im wesentlichen mittels feiner Wälzbewegungen. An den Händen werden namentlich kurze Wischbewegungen, in den Ellenbogengelenken feine Beugebewegungen ausgeführt. An den Füßen zeigen sich Tretbewegungen, der Kranke stemmt sich mit ganzer Kraft gegen das Fußende des Bettes, um sich hier mit den Füßen festzuhalten; dennoch gelingt es ihm nicht, den Tremor, der namentlich in Form wechselnd intensiver Flexionsbewegungen des Fußes und der Kniee auftritt, zu unterdrücken. Außer diesen in regelmäßigem Tempo ablaufenden Zitterstößen kommt es aber auch zu periodisch auftretenden Bewegungsentladungen in den unteren Extremitäten und im Bereich des Kopfes. Am Kopfe treten neben den Zitterstößen noch Erscheinungen von Zwangslachen auf. Das Zwangslachen hat ganz den Charakter der Wilsonfälle, sieht fratzenhaft aus, der Mund wird weit geöffnet, die Atmung geht in dieser Phase der Erregung besonders lebhaft, bisweilen werden auch mäßig laute brummende Töne ausgestoßen. Auffallend ist, daß das Gesicht in der Ruhe zweifellos etwas amimisches an sich hat, es zeigt direkt maskenhaft starren Charakter. Zielbewegungen werden außerordentlich schwer ausgeführt, auf der linken Seite ist Handgeben gerade noch möglich, allerdings unter eminent starken Tremorstößen. Die Bewegungs-

intention verläuft dabei ähnlich wie bei den Choreatischen. Der Kranke wartet eine ruhigere Pause des Zittersturmes ab, um im letzten Moment blitzartig zuzugreifen. Bemerkenswert ist, daß jede intentierte Bewegung von einer ausgesprochen starken Steigerung des Tremors eingeleitet wird und daß der Kranke um eine Bewegung mit den Händen zu vollführen auch halb intentierte Bewegungen mit den Füßen vollführen muß; daß also die Bewegungszone eine viel größere ist als normal. Der Rumpf wird im wesentlichen ruhig gehalten; in Ruhelage auf dem Rücken vollführt der Kranke nur leicht ruckartige Erhebungen und Senkungen des Thorax.

Gang: Es ist dem Kranken ohne fremde Hilfe nicht möglich aus der Rückenlage hochzukommen. Bei dem Versuch, dies zu tun, vollführt er rucksende Bewegungen mit dem Thorax. Wenn man ihn dabei unterstützt, gelingt es ihm unter ständigen Wälzbewegungen des Rumpfes nach vorwärts den Bettrand zu erreichen und nach vorwärts zu kommen. Der Gang ist im allgemeinen aufrecht. Es besteht eine ganz ausgesprochene Neigung nach der rechten Seite, wie überhaupt rechts der Prozeß stärker zu sein scheint. Auch der Kopf hängt mitsamt der rechten Schulter etwas zur Seite. Im ruhigen Schritt ist von einem Tremor der Füße nicht viel festzustellen; eine gewisse Unsicherheit besteht lediglich infolge der Zitterausschläge des Rumpfes und der oberen Extremitäten. Dadurch ist der Kranke gezwungen sich eine breite Gehfläche zu verschaffen. Der Fuß wird glatt aufgesetzt, fast tapsend. Auffallend ist die Haltung der Großzehe, die mitsamt der inneren Seite der Füße eine erhebliche

Krümmung nach einwärts aufweist, rechts mehr als links. Da der Kranke auf die rechte Seite neigt, hat der Gang etwas Stapfendes und fast Hinkendes; bisweilen schlürft er auf dem Boden, die Fußspitze wird nicht nach abwärts geführt. Die wesentliche Störung des Ganges besteht in Balanciererscheinungen, die den Ausgleich gegen den erheblichen Bewegungsüberschuß der oberen Extremitäten und des Kopfes suchen. Bei Steigerung der Erregung ist auch der Gang wesentlich mehr gestört, der Kranke muß dann direkt innehalten, um nicht zu Fall zu kommen.

Neurologisch findet sich sonst nicht sehr viel. Die Reflexe sind durchwegs lebhaft, haben aber keinen spastischen Charakter, auch keine Seitendifferenzen finden sich. Obwohl die Beine meist in maximaler Streckung gehalten werden, besteht eine starke Hypotonie, die aber erst dann deutlich hervortritt, wenn es gelingt den Tremor etwas zur Ruhe zu bringen.

Intellektuell ist der Kranke als vollsinnig zu erachten, psychisch fällt namentlich seine ausgesprochene Euphorie auf. Auch da, wo es sich nicht um Zwangslachen handelt, grinst er über das ganze Gesicht. Die Affektäußerungen haben das Übertriebene der Huntington-Fälle an sich. Das Wesen hat im übrigen etwas durchaus Gutmütig-Kindisches an sich und entspricht bei weitem nicht mehr dem Alter des Patienten. Die Stimme ist nicht mutiert.

Bei einer vorgenommenen Traubenzuckerbelastungsprobe fiel nur der hohe Nüchtern-Blutzucker von 141 mg % auf, die anderen Ergebnisse waren annähernd normal. Kurz nach Einlieferung des Patienten wurde derselbe in der hiesigen Augenklinik untersucht, wobei an den Augen nichts festzustellen war, sodaß die Diagnose Pseudosklerose etwas zweifelhaft erschien. Erst bei

einer kürzlich vorgenommenen Untersuchung der Augen durch Herrn Professor Fleischer konnte beiderseits einwandfrei der Kayser-Fleischer'sche Hornhautring festgestellt werden, sodaß die Diagnose erst jetzt sicher war.

Die Untersuchung der Familienangehörigen ergab folgendes:

Großvater väterlicherseits ist an Magenkrebs gestorben. Von mütterlicher Seite aus ist nichts bekannt.

Der Vater war Trinker und ist mit 46 Jahren an Magenkrebs und Wassersucht gestorben. Die im Erlanger Pathologischen Institut vorgenommene Sektion ergab ein Ca ventriculi mit Lebermetastasen. Die Mutter lebt und ist gesund. Verwandtschaftliche Beziehungen zwischen den beiden Eltern bestanden nicht. Eine Tochter einer Schwester der Mutter leidet an Epilepsie.

Von den 4 Geschwistern konnte ich 3 untersuchen:

Bei der Untersuchung des ältesten Bruders war nichts Krankhaftes festzustellen.

Bei der Schwester G. ließ sich abgesehen von einer geringen Nervosität kein krankhafter Befund erheben. Leber und Milz waren nicht vergrößert zu tasten. Neurologisch: o.B.

Die Galaktose-Belastungsprobe ergab folgende Ergebnisse:

Nüchtern-Blutzucker	8 Uhr	98 mg %
40 gr Galaktose	8,30 Uhr	
Blutzucker	9 Uhr	132 mg %
"	9,30 Uhr	138 mg %
"	10 Uhr	88 mg %
"	10,30 Uhr	72 mg %
"	11,30 Uhr	84 mg %
"	12,30 Uhr	90 mg %

Hämoklasische Krise nach Widal zeigt folgende Ergebnisse:

Leukocyten nüchtern:		5750
200 gr Milch	9 Uhr	
Leukocyten	9,20 Uhr	6450
"	9,40 Uhr	6650
"	10 Uhr	7350

Die Ergebnisse beider Proben sind als völlig normal anzusehen. Die Untersuchung der jüngsten S c h w e s t e r Gr. ergab eine ziemlich hochgradige Schwachsinnigkeit. Die Hautfarbe etwas subikterisch. Leber und Milz waren nicht als vergrößert zu tasten.
Augen: o.B.

Die Galaktose-Belastungsprobe verlief wie folgt:

Nüchtern-Blutzucker	8 Uhr	84 mg %
40 gr. Galaktose	8,30 Uhr	
Blutzucker	9 Uhr	117 mg %
"	9,30 Uhr	166 mg %
"	10 Uhr	128 mg %
"	10,30 Uhr	66 mg %
"	11,30 Uhr	74 mg %
"	12,30 Uhr	86 mg %

Der Blutzuckeranstieg auf 166 mg % d.i. fast über das Doppelte des Ausgangswertes, ist wohl als beschleunigt und übermäßig stark anzusehen.

Die Hämoklasische Krise nach Widal zeigt folgende Ergebnisse:

Leukocyten nüchtern		7250
200 gr Milch	9 Uhr	
Leukocyten	9,20 Uhr	7950
"	9,40 Uhr	8250
"	10 Uhr	10950

Die Ergebnisse dieser Probe sind als völlig normal anzusehen. Auffällig bei den beiden Schwestern war noch, daß die jüngere Schwester im Vergleich zu dem Altersunterschied von 3 Jahren körperlich erheblich weiter zurück war.

So betrug die Größe der älteren Schwester:	1,68 m,
die Größe der jüngeren Schwester:	1,39 m.
Das Gewicht der älteren Schwester:	60,0 kg,
das Gewicht der jüngeren:	31,5 kg.

Auch hier handelte es sich also bei dem Probanden Hu. um einen typischen Fall von Pseudosklerose mit Hornhautring. Ein weiterer Fall konnte auch in dieser Familie nicht zutage gefördert werden. Jedoch weist das Untersuchungsergebnis der jüngeren Schwester auf das Vorhandensein einer degenerativen nervösen Erkrankung hin, wie auch der Fall von Epilepsie in der Verwandtschaft.

Anschließend möchte ich noch darauf hinweisen, daß bei den oben angeführten Fällen wie auch in vielen Fällen der Literatur in der Anamnese als Todesursache Magenkrebs in der Ascendenz auffallend ist. Inwieweit hier Zusammenhänge bestehen mit unserer

Erkrankung, muß weiteren Untersuchungen vorbehalten bleiben.

In dieser Hinsicht sind beachtenswert neuere japanische Untersuchungen, die auch bei Leberkranken von verschiedener Art für Pseudosklerose charakteristische Veränderungen im Gehirn ergeben haben (Haupeltshofer)."

ERGEBNISSE DER EIGENEN NACHUNTERSUCHUNGEN

Material und Methodik:

Zunächst möchte ich kurz die Arbeitsweise erläutern, durch die ich zu meinen Ergebnissen gelangt bin.

Ich habe damit begonnen, auf den Friedhöfen in und um Aufseß nach den Namen Hu. und O. zu suchen. Als nächstes habe ich die Kirchenbücher der Gemeinden Aufseß (ev.-luth.) und Hochstahl (rk.) durchsucht. Das gestaltete sich als ziemlich zeitraubende Arbeit, da in beiden Gemeinden alphabetische Register zumeist fehlten und die Angaben, besonders in den älteren katholischen Matrikeln, oft sehr schlecht leserlich und häufig unvollständig oder gar falsch waren; dazu waren manche Bücher in recht schlechtem äußeren Zustand, mit falsch eingelegten, zerrissenen oder gar fehlenden Blättern.

Bei der Überwindung solcher Schwierigkeiten hat mich aber Herr Kurat A. Hollfelder aus Neuhaus bei Hollfeld, selbst ein sehr vielseitiger Heimatforscher, in dankenswerter Weise unterstützt. Auch die beiden Herrn Pfarrer, Herr Werwie in Aufseß und Herr Bernard in Hochstahl, waren mir in sehr freundlicher Weise behilflich.

Erschwerend wirkte sich die Tatsache aus, daß in den letzten Jahren alle katholischen Kirchenmatrikel, die älter als hundert Jahre sind, von den Archiven der jeweiligen Diözesen eingezogen wurden; in meinem Falle standen etliche Bücher, die ich brauchte, im Archiv des Erzbischöflichen Ordinariats Bamberg, wo einem durch sehr strenge Benutzungskriterien die Arbeit nicht gerade erleichtert wird.

Außerdem werden hier wie auch auf manchem Standesamt die Datenschutzgesetze häufig mißverstanden, die ja wissenschaftliche Arbeit ausdrücklich nicht behindern sollen. Eine Ausnahme machte hier das Standesamt Hollfeld, dessen Bücher seit 1876 geführt werden; früher waren hierfür die Bürgermeister der einzelnen Orte zuständig, aber seit der Gründung der Verwaltungsgemeinschaft Hollfeld vor einigen Jahren sind auch die standesamtlichen Angelegenheiten zentralisiert. Hier wurden mir nach einer Vergewisserung von meiner Befugnis und Schweigepflicht alle nötigen Informationen vermittelt.

Die Beschaffung der notwendigen Unterlagen wie Krankengeschichten, Untersuchungsbefunde und Sektionsberichte verdanke ich Herrn Prof. Dr. Koch.

Auf diese Weise sammelte ich so viele Daten und Materialien wie möglich. Im folgenden Teil soll eine Kasuistik die Angaben im Stammbaum erläutern; dazu sollen die kleinen Landkarten als Orientierungshilfe dienen; danach folgt dann eine ausführlichere Diskussion der Ergebnisse.

Abb. 2 : Aufsees - Kupferstich von Joh. Poppel (1807-1882)

Abb. 3 Reproduktion aus Deutscher Generalkarte,
C - Mairs Geographischer Verlag, Stuttgart.

Abb. 4 Reproduktion aus Deutscher Generalkarte,
C - Mairs Geographischer Verlag, Stuttgart.

Kasuistik

I,1: Joseph Hu., geb. am 20.1.1819 in Etzdorf
Beruf: Bauer in Siegritzberg
Ehefrau: I,2; Kinder: II,1,2 und 3

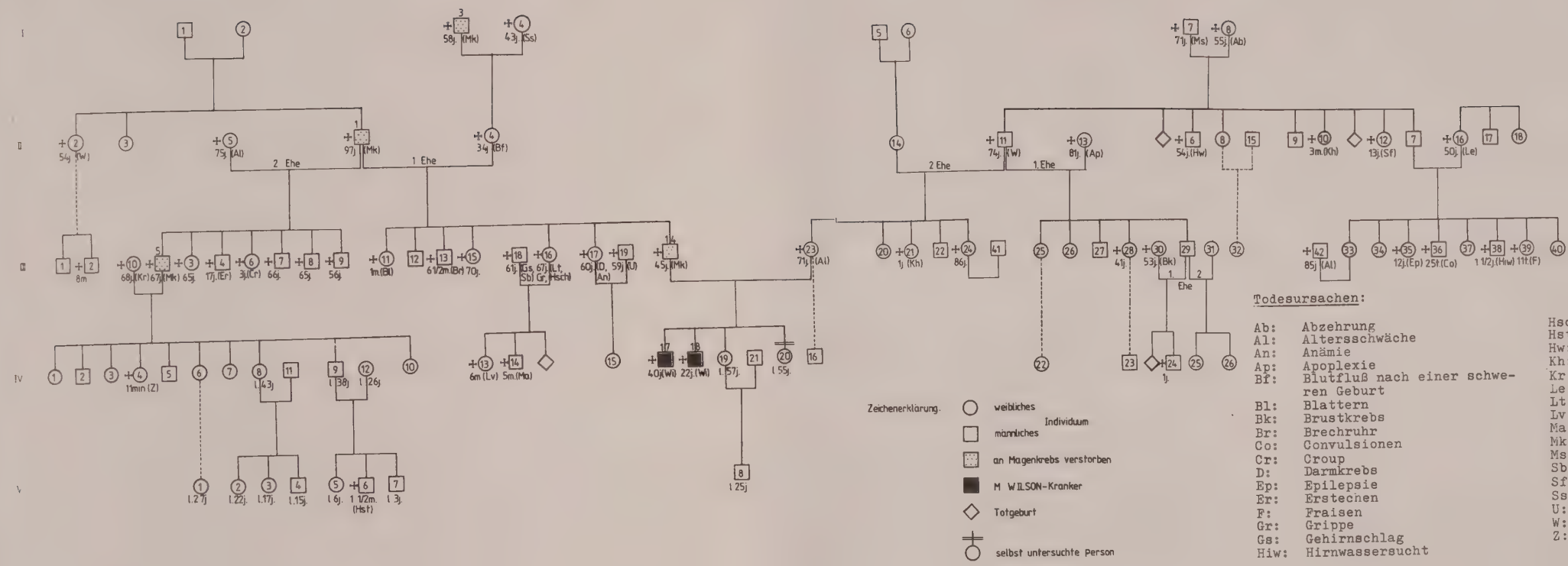
I,2: Kunigunde Hu., geb. Dü.
geb. am 1.11.1819 in Siegritzberg
Ehemann: I,1; Kinder: II,1,2 und 3

I,3: Johann Georg Ma., geb. am 17.7.1817 in Schönhaid
Beruf: Bauer
Ehefrau: I,4; Kind: II,4
gest. am 9.9.1875 an Magenkrebs in Zochenreuth

I,4: Margaretha Ma., geb. Kn.
geb. am 27.7.1814 in Saugendorf als Bauers- und Schneidermeisterstochter
Ehemann: I,3; Kind: II,4
gest. am 21.11.1857 an Schleimschlag in Zochenreuth

I,5: Christian Ma.
Beruf: Bauer in Draisendorf
Ehefrau: I,6; Kinder: II,14

I,6: Kunigunda Ma., geb. Gr.
Ehemann: I,5; Kinder II,14



Todesursachen:

Ab:	Abzehrung
Al:	Altersschwäche
An:	Anämie
Ap:	Apoplexie
Bf:	Blutfluß nach einer schweren Geburt
Bl:	Blattern
Bk:	Brustkrebs
Br:	Brechruhr
Co:	Convulsionen
Cr:	Croup
D:	Darmkrebs
Ep:	Epilepsie
Er:	Erstechen
F:	Fraisen
Gr:	Grippe
Gs:	Gehirnschlag
Hiw:	Hirnwassersucht
Hsch:	Herzschwäche
Hst:	Herzstillstand
Hw:	Herzwassersucht
Kh:	Keuchhusten
Kr:	Krebs
Le:	Lungenentzündung
Lt:	Lungentuberkulose
Lv:	Lungenverschleimung
Ma:	Masern
Mk:	Magenkrebs
Ms:	Marasmus senilis
Sb:	Schädelbruch
Sf:	Schleimfieber
Ss:	Schleimschlag
U:	Unfall
W:	Wassersucht
Z:	nach Zangengeburt

I,7: Thomas O., geb. am 9.10.1800 in Aufseß
Beruf: Schuhmachermeister
Ehefrau: I,8; Kinder II,6-12
gest. am 15.12.1871 an Marasmus senilis
in Aufseß

I,8: Margaretha O., geb. Ho.
geb. am 31.1.1801
Ehemann: I,7; Kinder: II,6-12
gest. am 19.11.1856 an Abzehrung in Aufseß

II,1: Johann Hu., geb. am 4.5.1845 in Siegritzberg
Beruf: Bauer in Zochenreuth
Ehefrau: 1. Ehe: II,4; Kinder: III,11-17
2. Ehe: II,5; Kinder: III, 3-9
gest. am 1.12.1942 an Magenkrebs in Zochenreuth

II,2: Margarethe Hu., geb. am 14.8.1847 in Zochenreuth
uneheliche Kinder: III,1 und 2
gest. am 16.11.1901 an Wassersucht in Schressendorf

II,3: Margarethe Hu.

II,4: Anna Hu., geb. Ma.
geb. am 31.5.1853 in Zochenreuth
Ehemann: II,1; Kinder: III,11-17
gest. 9.11.1887 an Blutfluß infolge einer
schweren Geburt in Zochenreuth

II,5: Barbara Hu., geb. Eng.
geb. am 27.9.1867 in Pfaffenberg
Ehemann: II,1; Kinder: III,3-9
gest. am 1.12.1942 an Altersschwäche in Zochenreuth

II,6: Johann O., geb. am 21.12.1826 in Aufseß
Beruf: Bäckergeselle
gest. am 6.8.1875 an Herzwassersucht in Aufseß

II,7: Johann Georg O., geb. am 13.3.1829 in Aufseß
Beruf: Schuhmachermeister
Ehefrau: II,16; Kinder: III,33-40

II,8: Margaretha O., geb. am 25.11.1831 in Aufseß
uneheliches Kind: III,32; Vater des Kindes: II,15

II,9: Johann Friedrich O., geb. am 12.9.1836 in Aufseß

II,10: Helene Charlotte O., geb. am 29.5.1840 in Aufseß
gest. am 4.8.1840 an Keuchhusten in Aufseß

II,11: Johann Heinrich O., geb. am 6.12.1841 in Aufseß
Beruf: Bauer in Heckenhof
Ehefrauen: 1. Ehe: II,13; Kinder: III,25-29
2. Ehe: II,14; Kinder: III,20-24
gest. am 28.4.1916 in Aufseß

II,12: Margaretha Kunigunda O., geb. am 27.9.1846 in Aufseß
gest. am 4.5.1857 an Schleimfieber in Aufseß

II,13: Anna Margaretha O., geb. Ri.
geb. am 6.11.1840 in Aufseß als Schuhmacherstochter
Ehemann: II,11; Kinder: III,25-29
gest. am 4.4.1922 an Apoplexie in Pottenstein

II,14: Margaretha O., geb. Ma.
geb. am 25.12.1840 in Draisendorf
Ehemann: II,11; Kinder: III,20-24

II,15: Martin Ho.
Beruf: Dienstknecht
uneheliches Kind: III,32; Mutter dieses Kindes: II,8

II,16: Anna Margaretha O., geb. Ri.
geb. am 10.4.1829 in Aufseß
Ehemann: II,7; Kinder: III,33-40
gest. am 5.1.1879 an Lungenentzündung in Aufseß

II,17: Johann Ri.

II,18: Kunigunda Ri.

III,1: Joseph Hu., geb. am 6.11.1873 in Siegritzberg; legitimiert von Johann Zet., der die Mutter (II,2) am 14.1.1878 heiratet.
Johann Zet.: geb. am 14.8.1830 in Schressendorf

III,2: Johann Hu., geb. am 7.3.1876 in Siegritzberg
gest. am 16.11.1876

III,3: Anna Hu., geb. am 23.5.1889 in Zochenreuth
gest. am 14.8.1954 in Nürnberg

III,4: Georg Hu., geb. am 17.2.1891 in Zochenreuth
Beruf: Dienstknecht
gest. am 7.8.1908 durch Erstechen

III,5: Johann Hu., geb. am 27.1.1894 in Zochenreuth
Ehefrau: III,10; Kinder: IV,1-10
Beruf: Landwirt
gest. am 28.4.1961 an Magenkrebs in Zochenreuth

III,6: Barbara Hu., geb. am 11.10.1895 in Zochenreuth
gest. am 14.1.1899 an Croup in Zochenreuth

III,7: Peter Hu., geb. am 26.9.1897 in Zochenreuth
gest. am 9.1.1964 in Emmerzhausen

III,8: Johann Heinrich Hu., geb. am 30.9.1899
in Zochenreuth
gest. am 28.7.1964

III,9: Georg Michael Hu., geb. am 28.9.1901
in Zochenreuth
gest. am 20.3.1958

III,10: Anna Hu., geb. Schrü.
geb. am 17.12.1903
Ehemann: III,5; Kinder: IV,1-10
gest. am 26.8.1971 an Krebs in
Zochenreuth

III,11: Anna Hu., geb. am 20.2.1877 in Zochen-
reuth
gest. am 21.3.1877 an Blattern in
Zochenreuth

III,12: Johann Hu., geb. am 21.3.1878 in
Zochenreuth

III,13: Philipp Hu., geb. am 28.12.1879 in
Zochenreuth
gest. am 8.7.1880 an Brechruhr

III,14: Johann Matthäus Hu., geb. am 20.9.1881
in Zochenreuth
Beruf: Dienstknecht, später Landwirt
in Aufseß
Ehefrau: III,23; Kinder: IV,17-20
gest. am 28.10.1926 an Magenkrebs mit
Lebermetastasen in Erlangen

III,15: Anna Margaretha Hu., geb. am 29.12.1884
in Zochenreuth
gest. am 17.1.1955 in Forchheim

III,16: Margarete De., geb. Hu.
geb. am 21.1.1886 in Zochenreuth
Ehemann: III,18; Kinder: IV,13 und 14
gest. am 31.1.1953 an Lungentuberkulose,
Grippe und Herzschwäche in Sachsendorf

III,17: Margarete J., geb. Hu.
geb. am 9.11.1887 in Zochenreuth
Ehemann: III,19; Kind: IV,15
gest. am 6.8.1947 an Darmkrebs und
sekundärer Anämie in Sachsendorf

III,18: Johann De., geb. 1892 in Sachsendorf
Ehefrau: III,16; Kinder: IV,13 und 14
gest. 1953 an Gehirnschlag und Schädel-
bruch in Sachsendorf

III,19: Johann J., geb. am 4.1.1888 in Hochstahl
Beruf: Schneider
Ehefrau: III,17; Kind: IV,15
gest. 1947 durch Unfall

III,20: Katharina O., geb. 26.5.1879 in
Heckenhof

III,21: Anna Margaretha O., geb. am 27.6.1880 in
Heckenhof
gest. am 20.5.1881 an Keuchhusten in
Heckenhof

III,22: Sebastian O., geb. am 12.4.1882 in Heckenhof

III,23: Gertraud Hu., geb. O.
geb. am 9.1.1884 in Heckenhof
Ehemann: III,14; Kinder: IV,16-20
gest. am 17.1.1955 an Altersschwäche in Forchheim

III,24: Anna Barbara O., geb. am 14.11.1886 in Heckenhof; Hausfrau
Ehemann: III,41
gest. am 23.1.1973 in Aufseß

III,25: Elisabetha Ri., dann O. (legitimiert)
geb. am 16.6.1866 in Aufseß
Kind: IV,22

III,26: Kunigunda Margaretha O., geb. am 2.6.1869 in Aufseß

III,27: Johann O., geb. am 8.1.1872 in Aufseß
Umänderung des Familiennamens in Ri. am 11.6.1898

III,28: Margaretha O., geb. am 27.2.1874 in Aufseß
uneheliches Kind: IV,23
gest. am 27.2.1915 in Aufseß

III,29: Anton O., geb. am 12.2.1879 in Aufseß
Schuhmacher und Hilfspostbote, später Postbote in Pottenstein
Ehefrauen: III,30 und 31; Kinder: IV,24-26
Umänderung des Familiennamens in Ri. am 27.9.1936

III,30: Margaretha O., geb. Ro.
geb. am 15.10.1864 in Aufseß als Gastwirtstochter
Ehemann: III,29; Kind: IV,24
gest. am 20.1.1920 in Pottenstein an Brustkrebs

III,31: Maria O., geb. Le.
geb. am 28.1.1890 in Pottenstein
Ehemann: III,29; Kinder: IV,25 und 26
Umänderung des Familiennamens zusammen mit Ehemann und Kindern in Ri. am 27.9.1936

III,32: Anna Katharina O., geb. am 19.7.1859 in Aufseß

III,33: Kunigunda O., geb. am 25.4.1858 in Aufseß
zunächst Kunigunda Ri., später legitimiert
Ehemann: III,41
gest. am 13.9.1939 in Aufseß

III,34: Margaretha O., geb. am 17.6.1860 in Aufseß

III,35: Anna Margaretha O., geb. am 3.11.1862 in Aufseß
gest. am 27.1.1875 an Epilepsie in Aufseß

III,36: Johann Heinrich O., geb. am 14.6.1865 in Aufseß
gest. am 9.7.1865 an Convulsionen in Aufseß

III,37: Dorothea O., geb. am 11.10.1868 in Aufseß

III,38: Johann O., geb. am 14.5.1871 in Aufseß
gest. am 8.12.1872 an Hirnwassersucht
in Aufseß

III,39: Kunigunde O., geb. am 6.9.1873 in Aufseß
gest. am 17.9.1873 an Fraisen in Aufseß

III,40: Kunigunde O., geb. am 16.5.1875 in Aufseß

III,41: Bernhard Ot.,
Ehefrau: III,24

III,42: Georg Christoph Hü., geb. am 11.1.1830
in Aufseß
Schuhmachermeister und Gemeindediener
Ehefrau: III,33
gest. am 8.6.1915 an Altersschwäche
in Aufseß

IV,1: Kunigunde Hu., geb. am 6.9.1922 in Zochenreuth als uneheliches Kind, später vom Vater legitimiert;
Ehemann: IV,27; kinderlos verheiratet

IV,2: Johann Hu., geb. am 22.11.1925 in Zochenreuth

IV,3: Barbara Hu., geb. am 18.11.1926 in Zochenreuth
Ehemann: IV,28; kinderlos verheiratet

IV,4: Barbara Hu., geb. am 5.3.1929 in Zochenreuth
gest. am 5.3.1929 11 Min. nach Zangengeburt

IV,5: Johann Otto Hu., geb. am 8.4.1931 in Zochenreuth
Beruf: Schmied in Kleinschwarzenlohe
Ehefrau: IV,29; kinderlos verheiratet

IV,6: Barbara Hu., geb. am 17.7.1932 in Zochenreuth
Kind: V,1

IV,7: Anna Hu., geb. am 8.1.1935 in Zochenreuth

IV,8: Emma Hu., geb. am 29.4.1936 in Zochenreuth
Ehemann: IV,11; Kinder: V,2-4

IV,9: Georg Hu., geb. am 28.10.1941 in Zochenreuth
Ehefrau: IV,12; Kinder: V,5-7

IV,10: Adelgunde Hu., geb. am 12.3.1944 in Zochenreuth

IV,11: Friedrich Schre., geb. am 12.6.1936 in Neuhaus
Beruf: Schreiner
Ehefrau: IV,8; Kinder: V,2-4

IV,12: Hildegard Margarete Hu., geb. B., geb. am 17.5.1953 in Zochenreuth
Ehemann: IV,9; Kinder: V,5-7

IV,13: Margarete De., geb. am 2.11.1919 in Sachsendorf
gest. am 7.5.1920 an Lungenverschleimung in Sachsendorf

IV,14: Joseph De., geb. am 12.10.1924 in Sachsendorf
gest. am 15.3.1925 an Masern in Sachsendorf

IV,15: Rosa J., geb. 1923 in Sachsendorf

IV,16: Johann Friedrich O., geb. am 27.4.1912 in Aufseß als uneheliches Kind
nach den Angaben von Bernhard Hu. (IV,17) am 26.8.1947 noch vermißt.

IV,17: Bernhard Hu., geb. am 15.2.1917 in Aufseß
Dienstknecht
gest. am 3.7.1957 in der Heil- und Pflegeanstalt Erlangen an M. WILSON

IV,18: Johann Hu., geb. am 24.1.1920 in Aufseß
gest. am 2.1.1942 in der Heil- und Pflegeanstalt Erlangen an M. WILSON

IV,19: Gertraud Hu., geb. am 25.7.1922 in Aufseß
Ehemann: IV,21; Kind: V,8
1979 wohnhaft in Forchheim/Oberfranken

IV,20: Margarete Hu., geb. am 5.3.1925 in Aufseß
jetzt wohnhaft im Martin-Luther-Altenheim
der Inneren Mission Bamberg in Streitberg/
Oberfranken (Abb. 5)

IV,21: Philipp W.,
Werkschreiber
Ehefrau: IV,19; Kind: V,8

IV,22: Kunigunda O., geb. am 26.6.1888 in Aufseß
uneheliches Kind von III,25

IV,23: Johann O., geb. am 27.10.1905 in Aufseß
uneheliches Kind von III,28

IV,24: Johann Anton Walter O., geb. am 20.9.1909
in Pottenstein
gest. am 19.10.1909 in Pottenstein

IV,25: Antonia O., geb. am 28.1.1890 in Pottenstein
Umänderung des Familiennamens in Ri. zu-
sammen mit den Eltern am 27.9.1936

IV,26: Margaretha Anna O., geb. am 13.9.1924 in
Pottenstein
Umänderung des Familiennamens in Ri. am
27.9.1936 zusammen mit den Eltern

IV,27: Jakob La., geb. am 24.11.1922 in Wadendorf
Ehefrau: IV,1

IV,28: Ernst St., geb. am 10.7.1927 in Sachsendorf
Ehefrau: IV,3

IV,29: Maria Hu., geb. Dü., geb. am 8.5.1934
in Löhlitz
Ehemann: IV,5
(IV,27-29 nicht im Stammbaum aufgeführt).

V,1: Claudia Hu., geb. am 2.6.1957 in Zochenreuth
uneheliches Kind von IV,6

V,2: Lydia Adelgund Schre., geb. am 22.5.1957
in Neuhaus
Ehemann: V,9

V,3: Jutta Anna Schre., geb. am 29.4.1962
in Neuhaus

V,4: Georg Edmund Schre., geb. am 26.1.1964
in Neuhaus

V,5: Petra Lydia Hu., geb. am 2.11.1973 in
Zochenreuth

V,6: Thomas Alois Hu., geb. am 10.7.1975
in Zochenreuth
gest. am 30.8.1975 an "Herzversagen"
in Bayreuth

V,7: Johannes Otto Hu., geb. am 11.5.1976
in Zochenreuth

V,8: Gerd Uwe W., geb. am 18.9.1954 in
Forchheim

V,9: Günther Ke., geb. in Steinfeld
Ehefrau: V,2
(V,9 nicht in Stammbaum aufgeführt).

Abb. 5 : Margarete Hu... 55 Jahre alt (Aufnahme 1979); Stammbaum IV,20.

Diskussion der Ergebnisse:

Der aufgestellte Stammbaum umfaßt fünf Generationen mit 106 Personen (einschließlich 4 Totgeburten) aus einem Zeitraum von 180 Jahren, nämlich von 1800 bis 1980.

Ich möchte damit beginnen, den Verlauf der Erkrankung von Johann Hu. (IV,18) zu schildern, von dessen Beschreibung in Haupeltshofers Dissertation 1938 meine Arbeit ja ihren Ausgang nahm.

Nach den Angaben der Mutter des Patienten begann die Erkrankung im Jahr 1932 mit Zittern, vor allem an den Händen. Nach einer Nieren- und Nervenerkrankung 1933, die nicht näher bezeichnet ist, kam es zu einer Verschlimmerung der Krankheit, auch eine charakterliche Veränderung zum Negativen hin wurde bemerkt.

Der Patient wurde am 29. Mai 1934, also im Alter von 14 Jahren, in die Heil- und Pflegeanstalt Erlangen aufgenommen. Ich fasse hier den Untersuchungsbefund, der bei Haupeltshofer ausführlich nachzulesen ist, zusammen: Als wesentlichste Symptome wurden ein grobschlägiger Tremor des Kopfes und der Extremitäten, ein ausgeprägter Intentionstremor, Zwangslachen und eine dauernde Euphorie festgestellt. In intellektueller Hinsicht wurde der Kranke als vollsinnig beurteilt, während er in der körperlichen Entwicklung zurückgeblieben erschien. Eine augenärztliche Untersuchung durch Prof. FLEISCHER ergab beidseits einen KAYSER-FLEISCHER'schen Kornealring.

Im Laufe der Jahre bis zu seinem Tod verschlimmer-

te sich das Krankheitsbild immer mehr. Zitat aus der Krankengeschichte vom 5. Oktober 1936: "Pat. ist völlig hilflos. Eine besondere Veranstaltung ist jedesmal das Essen. Der Pfleger muß sich meist über den Pat. legen, um ihn einigermaßen ruhig zu halten. Die Zuckungen sind ganz auffällig von psychischer Emotion abhängig. H. paßt auf alles sehr gut auf und hat ein ausgezeichnetes Gedächtnis für alle Kleinigkeiten, die auf der Station passieren. Er nimmt sehr regen Anteil an Allem. Sein Lachen klingt mehr wie ein Grunzen und Quietschen. Dabei wird das Gesicht enorm verzogen."

Etwa zweieinhalb Jahre vor seinem Tode macht sich ein allmählicher körperlicher Verfall bemerkbar. Eintragung vom 7. August 1939: "Der Kranke ist körperlich etwas zurückgegangen, obwohl er Unmengen ißt, er hat sich in der letzten Zeit häufig verschluckt und konnte nur mit Mühe vor dem Erstickungstode gerettet werden. Psychisch ist er gleich rege wie früher. Obwohl er nicht sprechen kann und nur unartikulierte Laute ausstößt, meldet er sich jedesmal, wenn im Saal z.B. gerade keine Pflegeperson anwesend ist und sich irgendein Vorfall ereignet. Er hält sich sauber."

Am 2. Januar 1942, knapp 22 Jahre alt, stirbt Johann Hu. in der Heil- und Pflegeanstalt Erlangen: "Heute trat um 17 Uhr 30 Exitus letalis ein unter den Zeichen des Herzversagens, nachdem sich schon in den letzten Tagen eine zunehmende Bronchopneumonie entwickelt hatte. Körperlich ging H. von Tag zu Tag mehr zurück. Er zeigte auch in den letzten Wochen wenig Appetit mehr."

Am 3. Januar 1942, also am Tag nach seinem Tod, wird Johann Hu. im Pathologischen Institut der Universität Erlangen-Nürnberg seziert.

Der Obduzent gelangt zu folgender anatomischen Diagnose: "WILSON'sche Erkrankung mit Degeneration der großen Stammganglien des Gehirns, besonders des Linsenkerns. Atrophische Leberzirrhose mit starker Vermehrung des Bindegewebes der Glisson'schen Kapsel, das meist erbsengroße bis kirschgroße graugrünliche Knoten von Lebergewebe umschließt. Milztumor.

Kontrakturen an beiden oberen Extremitäten. Starke Linksskoliose der Brust- und Bauchwirbelsäule. Atrophie der Skelettmuskulatur.

Eitrige Tracheobronchitis. Ausgedehnte konfluierende Bronchopneumonie beider Lungen und frischer fibrinöser Pleuritis links und alten Brustfellverwachsungen rechts. Dilatation der rechten Herzkammer bei Atrophie des Herzens. Thromben im Plexus prostaticus. Naevus pigmentosus an der Haut des linken Unterschenkels. Starke Renculusfurchung der Nieren und embryonale Lappung der Milz.

Chronische schiefrige Gastritis.
Hauptleiden: Morbus WILSON
Todesursache: Konfluierende Bronchopneumonie beiderseits."

Klinischer Verlauf und Sektionsbefund führen zu dem Schluß, daß sich bei dem Patienten das neurologische Syndrom einer Pseudosklerose, der Kornealring und eine klinisch stumme Leberzirrhose zur klassischen WILSON-Trias vereinten.

Das wohl wichtigste Ergebnis meiner Nachforschungen ist ein weiterer Fall von Morbus WILSON in der Familie Hu. Es handelt sich um Bernhard Hu. (IV,17), geb. am 15.2.1917 in Aufseß, den älteren Bruder von Johann Hu.

Über den Erkrankungsbeginn habe ich keine genauen Angaben, aber er liegt eigenen Angaben des Patienten zufolge im Jahr 1942, also im frühen Erwachsenenalter. Am 29. Dezember 1938 (er ist zu diesem Zeitpunkt 21 Jahre alt) wird Bernhard Hu. in einem Brief des Strafanstaltsarztes in Nürnberg an die Heil- und Pflegeanstalt Erlangen aber schon als schwachsinnig bezeichnet.

"Angeborener Schwachsinn wurde in einem Verfahren vor dem Erbgesundheitsgericht Bamberg im Jahre 1939 für Hu. verneint, weil die Intelligenzprüfung ein ausreichendes Ergebnis zeitigte." Dies ist ein Zitat aus einem Urteil des Landgerichts Bayreuth vom 29. November 1943. Er wird darin nach drei Monaten Untersuchungshaft, die auf die Strafe angerechnet werden, wegen eines Sittlichkeitsverbrechens zu neun Monaten Gefängnis verurteilt. Zu diesem Zeitpunkt ist er schon mehrfach "(Zitat:) wegen Hausfriedensbruch, Sachbeschädigung und verbotenen Werfens, weiter wegen Diebstahls, Unterschlagung und Mundraubs, ferner wegen eines weiteren Diebstahls vorbestraft." Sein Beruf wird als Hilfsarbeiter angegeben.

In dem Urteil ist die Rede von einem Nervenleiden des Angeklagten, das "(Zitat:) zu einer Einschränkung in der Gebrauchsfähigkeit seiner Glieder

führte... Ein vorübergehender Krankenhausaufenthalt führte weder zu einer Heilung noch zu einer Besserung seines krankhaften Zustandes. Hu. befindet sich in wechselnder körperlicher Verfassung. Er ist zeitweise kaum in der Lage, die Arme und Hände nach seinem Willen zu führen, geht schwankend und unsicher und ist auch sonst z.B. in der Sprache stark behindert. Zu anderen Zeiten ist er wieder in einem beruhigteren Zustand, wobei aber seine Erkrankung nach außen immer noch deutlich in Erscheinung tritt. In psychischer Hinsicht handelt es sich bei dem Angeklagten um einen recht primitiven Menschen mit ziemlich verkümmerten sozialen Begriffen, jedoch überraschend gut behaltenem Schulwissen." Er sei außerdem für unsittliche Reden bekannt und werde von der Schuljugend als "Spinner" und "Dapperter Hu." verhöhnt.

Das Gutachten eines ärztlichen Sachverständigen ergab: "(Zitat:) (Es) besteht beim Angeklagten neben der organischen Erkrankung des Zentralnervensystems ein Schwachsinn leichten Grades, der sich weniger durch Ausfälle im rein Wissensmäßigen als durch erhebliche Schwäche in höheren sittlichen Vorstellungen äußert. Reue und Schamhaftigkeit sind dem Angeklagten fremd. Seine geistige Schwäche muß so hoch bewertet werden, daß seine Fähigkeit, das Unerlaubte seiner Tat einzusehen und nach dieser Einsicht zu handeln, als erheblich vermindert anzusprechen ist."

Trotz dieser Erkenntnisse muß Bernhard Hu. die ganze Strafe im Gerichtsgefängnis Bayreuth absitzen und wird schließlich am 6. Juni 1944, jetzt 27 Jahre alt, durch

gerichtliche Anordnung in die Heil- und Pflegeanstalt Kutzenberg eingewiesen mit der Diagnose: Cerebellare Ataxie und Schwachsinn.

Der Aufnahmebefund lautet: "(Zitat:) Stottert beim Sprechen; Sprache langsam, fast etwas skandierend. Kopf wird ganz unsicher aus dem Rumpf getragen, so als ob er ständig ausbalanciert werden müßte. Gang breitspurig, unsicher, schwankt, taumelt hin und her, hält nur mühsam das Gleichgewicht. Auch beim Stehen Unsicherheit und Schwanken. Übermäßige Strekkung der Großzehe bds."

Der Kranke bleibt nun für zwei Jahre in der Anstalt. Während der ersten Zeit wird er als stimmungsmäßig ausgeglichen bezeichnet und geht gern mit zur Außenarbeit, obwohl er durch seine Ataxie stark behindert ist. Von 1945 an wird er jedoch zunehmend streitsüchtig und auch gewalttätig gegenüber seinen Mitpatienten.

Am 22. September 1946 wird er in die Heil- und Pflegeanstalt Erlangen verlegt. Zitat aus dem Aufnahmebefund: "Er gibt an, ..., seine Erkrankung habe 1942 mit Zittern der re. Hand begonnen. Die Sprache habe sich verändert .....

Pat. kommt breitbeinig in das Behandlungszimmer mit starkem Tremor der Gliedmaßen und starker Ataxie. Die Akinesen verstärken sich bei allen aktiven Bewegungen. Es fällt eine verwaschene, undeutliche Sprache auf, die zeitweise als leicht skandierend imponiert.

Keine Vergrößerung der Leber und Milz. Über der Lebergegend besteht jedoch deutliche Druckschmerzhaftigkeit...

Der re. Unterschenkel ist stark aufgetrieben. Über der Tibiagegend... eine etwa mannfaustgroße, knochenharte Resistenz, über der die Haut ulcerös, z.Zt. überkrustet verändert ist.

Auffällig beim Pat. ist eine gewisse Verarmung der Mimik. Das Gesicht erscheint gewissermaßen gleichmäßig fixiert.
Es handelt sich bei H. um eine Pseudosklerose."

Erst jetzt wird also, unter anderem an Hand der Krankengeschichte des inzwischen verstorbenen Bruders Johann Hu. (IV,18), die richtige Diagnose gestellt.

Bernhard Hu. bleibt nun bis zu seinem Tod, also fast elf Jahre in der Erlanger Heil- und Pflegeanstalt. Auch hier ist er recht reizbar und gerät immer wieder mit anderen Patienten in Streit. Er beschwert sich oft darüber, daß er sich eingesperrt fühle und gerne arbeiten würde. Er wird zwar auf der Station mit leichter Hausarbeit beschäftigt, aber das genügt ihm nicht; und so bekämpft er seine Langeweile oft durch Neckereien und Streiche an Mitpatienten.

Am 7. April 1948 wird der Patient zur Röntgenaufnahme des Unterschenkels an die Medizinische Poliklinik überwiesen. Dort wird festgestellt, daß es sich bei der knochenharten, faustgroßen Geschwulst an der rechten Tibia um einen Riesenzelltumor oder um eine mehrkammerige solitäre Knochenzyste handelt; eine chirurgische Behandlung wird angeraten, aber nicht durchgeführt.

Nachdem eine augenärztliche Untersuchung bei der Aufnahme in Erlangen ohne krankhaften Befund geblieben ist, stellt am 24. Juli 1948 Prof. FLEISCHER bei einer neuerlichen Untersuchung eine "(Zitat:) braungrünliche Verfärbung der Hornhaut in der Peripherie der DESCEMET'schen Membran" fest und diagnostiziert sie als typischen Pseudosklerosering.

Im Dezember 1950 klagt der Patient einige Tage lang über Magen- und Darmbeschwerden und eine Schmerzhaftigkeit der linken Hüftgegend. Bei der Untersuchung des Abdomens werden auf der rechten Seite eine deutliche Abwehrspannung und Druckschmerz angegeben. Außerdem besteht eine leichte Temperaturerhöhung. Er wird wegen des Verdachts auf eine subakut verlaufende Appendizitis in die Chirurgische Klinik verlegt, aber nach Abklingen der Beschwerden zurückverlegt. Es treten auch in der Folge keine ähnlichen Symptome mehr auf.

In den folgenden Jahren verschlimmert sich das Leiden langsam, aber stetig. Der Kranke gerät allmählich in eine ständige euphorische Stimmungslage, während seine körperliche Behinderung durch die starke Rumpf- und Gliedmaßenataxie weiter zunimmt.

Dazu ein Untersuchungsbefund vom 4. Januar 1954: (Zitat:) "Neurologisch: Mittelschlägiger Spontantremor des Kopfes und der Arme. Bei Intention, besonders auf Verlangen, Schütteltremor des Kopfes, des Rumpfes und besonders der Gliedmaßen. Das Gesicht ist dabei mimisch starr, verzieht sich bei Affekten zu Fratzen. Spontanbewegungen, besonders

unbeachtet, laufen etwas ruhiger ab. Die Pupillen reagieren gut auf Lichteinfall, es besteht nur geringfügiger Nystagmus in allen Endstellungen der Augen. Facialis o.B. Die Zunge wird etwas nach links hervorgestreckt. Schultergürtel und Arme zeigen keine Muskelatrophien und keinen Rigor, keine sonstigen Tonusveränderungen, jedoch starke Ataxien. Der Rumpf macht noch zusätzlich drehende Mitbewegungen mit den Gliedmaßen, die Bauchdeckenreflexe sind erhalten. Am rechten Bein besteht Pseudohypertrophie der Muskulatur an Ober- und Unterschenkel, der Patellarsehnenreflex fehlt hier, kein Babinski, keine sonstigen Pyramidenzeichen.

Am linken Bein besteht geringe Atrophie der Unterschenkelmuskeln, der Patellarsehnenreflex ist lebhaft, Babinski ist angedeutet, sonst keine Pyramidenzeichen. Der Tonus ist rechts rigorartig gesteigert. Die Arme und die Beine zeigen starke Ataxien, besonders stark das rechte Bein. Die Sprache schnappt plötzlich auf Schreien um, ist ataktisch und skandierend. Der Gang ist ataktisch, der Rumpf macht dabei eigene Drehbewegungen mit.

Psychisch: Der Pat. ist besonders widerspenstig, kommt nicht zur Untersuchung, muß am Bett aufgesucht werden, läßt sich nicht überreden, obwohl er sonst immer geht, wenn man es ihm nicht heißt, der Pat. lacht immer schalkhaft, läppisch und albern, zeigt keinen anderen Affekt, es tritt zwangsmäßig bei allen Betätigungen auf, die mimische Muskulatur ist in Ruhe starr und verzieht sich bei Affekt zur Fratze."

Überdies kommt es immer wieder zu großen, schlecht heilenden Ulcera über dem tumorösen Bezirk an der rechten Tibia.

In den letzten drei Jahren seines Lebens wird Bernhard Hu. immer hilfloser und braucht schließlich auch bei einfachen Verrichtungen pflegerische Hilfe. Er bekommt häufig, besonders bei Erregungen, anfallsartige Zustände mit ausfahrenden, überschießenden Bewegungen und klonischen Zuckungen, bleibt jedoch bei vollem Bewußtsein. Während der letzten Wochen vor seinem Tod verschlechtert sich sein Zustand dann rapide:

Eintragung in der Krankengeschichte vom 11. Juni 1957: "Während der Pfingstfeiertage hatte Patient einen kleinen apoplektischen Insult mit leichter Parese des linken Armes, die sich jetzt jedoch rasch zurückbildet."

29. Juni 1957: "Heute Nacht eine Häufung von epileptiformen Anfällen,... Heute kaum ansprechbar, döst vor sich hin. Tonus, besonders im rechten Arm, stark erhöht, Zahnradphänomen."

1. Juli 1957: "Wiederum gehäufte Anfälle. Es handelt sich wahrscheinlich um Gehirnblutungen,.... Ist völlig apathisch, nicht ansprechbar, Temperatur: 39,5°, Bronchopneumonie,..., Zustand sehr bedenklich."

3. Juli 1957: "Patient kam heute um 16.30 ad exitum. Todesursache: Bronchopneumonie, allgemeines Kreislaufversagen."
Eine Sektion wurde leider nicht durchgeführt.

Obwohl Johann Hu. im Vergleich zu seinem Bruder Bernhard sehr viel jünger starb und auch im Gegensatz zu diesem nie als schwachsinnig bezeichnet wurde, kann man doch eine weitgehende Übereinstimmung im Verlauf der Krankheit feststellen.

Bei beiden Brüdern begann das Leiden mit einem Zittern der Hände und einer von der Umgebung beobachteten charakterlichen Veränderung zum Negativen hin. Die sich entwickelnden neurologischen Symptome wie Ataxie, grobschlägiger Tremor, Intentionstremor, skandierende Sprache und starre Mimik werden bei beiden Patienten sehr ähnlich beschrieben. Das gleiche gilt für psychische Merkmale wie die große Aufmerksamkeit gegenüber der Umgebung und die Euphorie mit Zwangslachen. Auch ein KAYSER-FLEISCHER'scher Kornealring wurde bei beiden Kranken diagnostiziert.

Obwohl bei Johann Hu. zu Lebzeiten keine Beschwerden von seiten der Leber auftraten, wurde doch bei der Sektion eine (klinisch stumme) atrophische Leberzirrhose festgestellt. Von Bernhard Hu. habe ich leider keinen Sektionsbericht, so daß ich nicht mit Sicherheit sagen kann, ob auch er eine Leberzirrhose hatte. Es ist aber schon auf Grund des langen Verlaufes anzunehmen, daß die Leber nicht ohne Schaden geblieben ist. 1946 wurde auch bei der Aufnahmeuntersuchung in der Heil- und Pflegeanstalt Erlangen eine deutliche Druckschmerzhaftigkeit über der Lebergegend festgestellt, die einen Hinweis auf einen krankhaften Prozeß gibt. Vielleicht können auch die unklaren Bauchbeschwerden im Jahr 1950 in diesem Zusammenhang gesehen werden.

Aus der Tatsache, daß in der Familie Hu. zwei Geschwister vom M. WILSON betroffen waren, kann man den Schluß ziehen, daß die Krankheit vererbt worden ist und beide Eltern heterozygote Träger des rezessiven Gens waren. Ob auch ein Teil der heute noch lebenden Verwandten Merkmalsträger des Gens sind, konnte leider nicht festgestellt werden (Datenschutzgesetz, Ablehnung der Untersuchung).

Der vorehelich geborene, älteste Bruder, Johann Friedrich (IV,16), geboren am 27.4.1912, wird 1938 von Haupeltshofer als gesund beschrieben. Nach dem Krieg galt er als vermißt; ich konnte auch keine Spur mehr von ihm finden.

Von der jüngeren Schwester Gertraud (IV,19), geboren am 25.7.1922 berichtet Haupeltshofer, daß sich abgesehen von einer geringen Nervosität kein krankhafter Befund erheben lasse. Sie wurde außerdem als Kind einmal in Forchheim erfolglos wegen "eingebogener Füße" behandelt. Sie lebt 1979 in Forchheim/Oberfranken, ist verheiratet und hat einen Sohn, der im Krankenhaus Forchheim/Oberfranken geboren wurde. Sowohl sie als auch ihr Sohn kommen allerdings als heterozygote Genträger für den M. WILSON in Frage.

Sehr interessant ist die Geschichte der jüngsten Schwester Margarete (IV,20), geboren am 5.3.1925. Sie wird von Haupeltshofer 1938, also im Alter von dreizehn Jahren, als hochgradig schwachsinnig und körperlich zurückgeblieben beschrieben. Außerdem hatte sie eine etwas subikterische Hautfarbe und eine pathologische Galaktose-Belastungsprobe.

Im Januar 1973 wurde sie im Städtischen Krankenhaus Forchheim wegen eines Ikterus unklarer Genese stationär aufgenommen. Es wurde eine leicht verlaufende Hepatitis infectiosa diagnostiziert, die in der Folge ausheilte.

Im Herbst 1974 machte sie eine Endokarditis rheumatischer Genese durch. Während des dreimonatigen stationären Aufenthalts im Städtischen Krankenhaus Forchheim wurde ein geringer Leberparenchymschaden, ein leichter, diätetisch gut einstellbarer Diabetes mellitus, eine chronische Pyelonephritis und eine rheumatische Arthritis des linken Kniegelenks diagnostiziert. Außerdem stellte man bei einer neurologischen Untersuchung etwas träge Eigenreflexe fest.

Bei einer im Dezember 1979 selbst durchgeführten Untersuchung im Martin-Luther-Altenheim der Inneren Mission Bamberg in Streitberg/Oberfranken (s. Abb. 5), konnten wir zwar eine Debilität bis Imbezillität, aber keine WILSON-typischen Symptome neurologischer Art feststellen, auch keinen Kornealring. Bei einer im Januar 1980 vorgenommenen Coeruloplasminbestimmung im Institut und Poliklinik für klinische Immunologie und Rheumatologie der Universität Erlangen-Nürnberg ergab sich mit 41 mg % ein völlig normaler Befund (Normalwerte im Serum 20-60 mg %).

Ein weiterer Heterozygoten-Test (Radio-Kupfer-Test) oder eine Serum-Kupfer-Bestimmung wurde nicht durchgeführt. Aus der Literatur ist bekannt, daß bei den Eltern und nahen Verwandten der Merkmalsträger eine gewisse Neigung zu Erkrankungen

von seiten des endokrinen (Diabetes mellitus!), hepatolienalen (Hepatitis!), gastrointestinalen und hämatopoetischen Organsystems gefunden wird. Auch bei unklaren neuro- und psychopathischen Zustandsbildern und Schwachsinnszuständen in WILSON-Familien wird zu einer biochemischen Untersuchung geraten (KOCH).

In diesem Zusammenhang erscheint mir auch die Häufung von Magenkrebs in der Aszendenz bedeutsam, auf die ja auch schon Haupeltshofer 1938 hingewiesen hat. So sind Vater (III,14), Großvater väterlicherseits (II,1) und Urgroßvater (I,3; Vater der Großmutter väterlicherseits), außerdem ein Halbbruder des Vaters (III,5) der WILSON-Kranken an Magenkrebs verstorben. Andererseits muß auch daran gedacht werden, daß es sich bei den Erkrankungen (Magenkrebs) von I,3, II,1, III,5 und III,14 um ein "cancer-family-syndrome" (Lynch) gehandelt haben könnte.

Bei der Aufstellung des Stammbaumes ist mir aufgefallen, daß bei den Kindern eines Bruders des Großvaters mütterlicherseits (also Vettern und Basen der Mutter; III,33-40) der Merkmalsträger offensichtlich eine Neigung zu neurologischen Erkrankungen im Kindesalter beziehungsweise erhöhte Krampfbereitschaft bestand:
Anna Margaretha O. (III,35), geb. am 3.11.1862, starb zwölfjährig an Epilepsie.
Johann Heinrich O. (III,36), geb. am 14.6.1865, starb mit einem Monat an Convulsionen.
Johann O. (III,38), geb. am 14.5.1871, starb eineinhalbjährig an Hirnwassersucht.

Kunigunde O. (III,39), geb. am 6.9.1873, starb mit neun Tagen an Fraisen (Krampfanfälle der Kinder; bisweilen Vorstadium einer Epilepsie).

Dies erscheint mir doch eine auffällige Häufung zu sein.

Eine Tatsache, die sofort meine Aufmerksamkeit erregt hat, ist die Namensgleichheit der beiden Großmütter der Probanden beziehungsweise der Urgroßväter. Anna Hu. (II,4), geb. Ma., geb. am 31.5.1853 in Zochenreuth als Tochter von Johann Georg Ma. (I,3), geb. am 17.7.1817 in Schönhaid, ist die Großmutter väterlicherseits; Margarete O. (II,14), geb. Ma., geb. am 25.12.1814 in Draisendorf als Tochter von Christian Ma. (I,5), Bauer in Draisendorf, ist die Großmutter mütterlicherseits der beiden WILSON-Kranken.

Natürlich forschte ich sofort nach einer möglichen Verwandtschaft zwischen diesen beiden Linien. Leider gehen die Kirchenbücher der betreffenden Gemeinden nicht weit genug zurück, auch andere Unterlagen wie Haus- und Hofchroniken brachten mich nicht weiter. Herr Kurat Hollfelder aus Neuhaus bei Hollfeld, der sich sehr viel mit Familienforschung beschäftigt und mich auch hierbei in sehr liebenswürdiger Weise unterstützt hat, äußerte jedoch die Überzeugung, daß beide Familien Ma. aufgrund der räumlichen Nähe und der nicht allzu großen Häufigkeit des Namens zusammengehören könnten. Leider fehlt mir der Beweis dafür und damit auch der sichere Nachweis für den Erbgang der WILSON'schen Krankheit in dieser Familie.

Zum Schluß möchte ich noch auf einen möglichen Zusammenhang zwischen der von mir nachuntersuchten Familie und der Familie R. aus Bruck bei Erlangen, die von meiner Kommilitonin Dorothea Hiller nachuntersucht wurde, hinweisen. Der 1899 von STRÜMPELL beschriebene Proband Johann R. aus Bruck litt an M. WILSON und starb 1898 in der Universitätsklinik Erlangen. Seine Großmutter väterlicherseits, Margarete R., geb. H., stammte aus Neuses, Gemeinde Eggolsheim bei Forchheim. Dorothea Hiller fand dort bei ihren Nachforschungen eine Häufung der Namen Hu. und O. und machte mich darauf aufmerksam. Gemeinsam versuchten wir, eine Verbindung zwischen den beiden Familien zu finden, hatten aber keinen Erfolg. Sie ist aber trotzdem möglich und liegt vielleicht nur sehr weit in der Vergangenheit, über die uns die Unterlagen fehlen.

ZUSAMMENFASSUNG

Ausgehend von dem Probanden Johann Hu., geb. am 24.1.1920 in Aufseß, der an M. WILSON erkrankt war und 1938 von Haupeltshofer beschrieben wurde, versuchte ich, von der Familie des Kranken einen Stammbaum aufzustellen und möglichst viel über die Krankheiten und Todesursachen der einzelnen Familienmitglieder zu erfahren.

Johann Hu. war von 1934 an in der Heil- und Pflegeanstalt Erlangen, wo er am 2.1.1942, knapp 22 Jahre alt, starb. Seine hervorstechendsten Krankheitszeichen waren gewesen: grobschlägiger Tremor des Kopfes und der Extremitäten, Rumpfataxie, Intentionstremor, eine dauernde Euphorie und beidseits ein KAYSER-FLEISCHER'scher Hornhautring. Bei der Sektion wurden eine Degeneration der großen Stammganglien des Gehirns und eine atrophische Leberzirrhose gefunden.

Ich fand in der Familie einen weiteren gesicherten Fall von M. WILSON, nämlich den Bruder des Probanden, Bernhard Hu., geb. am 15.2.1917 in Aufseß. Er erkrankte ungefähr 1942, also im Alter von 25 Jahren und starb nach dreizehnjährigem Aufenthalt in verschiedenen Heil- und Pflegeanstalten am 3.7.1957 vierzigjährig in Erlangen. Bei einer strafrechtlichen Verurteilung wegen eines Sittlichkeitsdeliktes wurde das bestehende Leiden nicht erkannt. Eine Sektion wurde nicht durchgeführt.

Er bot im wesentlichen dieselben Symptome wie auch schon sein Bruder; außerdem wurde er als schwachsinnig bezeichnet und fiel durch Streitlust und unmoralisches Verhalten auf.

Die beiden Erkrankten hatten noch drei weitere Geschwister. Der älteste Bruder, Johann Friedrich, geb. am 27.4.1912 in Aufseß, war 1938 gesund; er gilt seit dem Zweiten Weltkrieg als vermißt.

Bei der jüngeren Schwester Gertraud Hu., geb. am 25.7.1922 in Aufseß, wurde außer einer geringen Nervosität im Kindesalter nichts Krankhaftes festgestellt.

Die jüngste Schwester, Margarete Hu., geb. am 5.3. 1925 in Aufseß, ist seit ihrer Kindheit schwachsinnig; sie hat 1973 eine leicht verlaufende Hepatitis infectiosa durchgemacht und leidet an einem diätetisch gut einstellbaren Diabetes mellitus. Bei der mit 54 Jahren erfolgten persönlichen Untersuchung konnten keine für die WILSON'sche Krankheit typischen Symptome festgestellt werden. Eine Coeruloplasminbestimmung im Januar 1980 ergab einen normalen Wert.

Auffallend in dieser Familie ist eine Häufung von Magenkrebs in der Aszendenz (Vater, Großvater, Urgroßvater) sowie bei einer Geschwisterreihe in der mütterlichen Linie (Vettern und Basen der Mutter des Kranken) eine ausgeprägte Neigung zu Krampfanfällen. Bei der Häufung von Magenkrebs in der väterlichen Linie muß auch daran gedacht werden, daß hier ein "cancer-family-syndrome" (Lynch) vorgelegen haben könnte.

Weiterhin vermute ich aufgrund ihrer Namensgleichheit, daß die beiden Großmütter der WILSON-Kranken aus derselben Familie stammen. Leider konnte diese Annahme wegen fehlender Unterlagen nicht bestätigt werden.

Zum Schluß ergibt sich noch ein Hinweis auf einen möglichen Zusammenhang zwischen Familie Hu. und einer weiteren WILSON-Familie (R. aus Bruck bei Erlangen), die 1899 von STRÜMPELL beschrieben und jetzt nachuntersucht worden ist. Leider reichen auch hier die noch vorhandenen Unterlagen nicht aus, diese Annahme zu bestätigen.

LITERATURVERZEICHNIS:

Lehrbücher:

- Becker, P: Humangenetik. Ein kurzes Handbuch in 5 Bänden. G. Thieme Verlag, Stuttgart 1966

- Harper, H.A., Löffler, G., Petrides, P.E., Weiss, L.: Physiologische Chemie. Eine Einführung in die medizinische Biochemie für Studierende der Medizin und Ärzte. Springer-Verlag, Berlin 1975

- Soyka, D.: Kurzlehrbuch der klinischen Neurologie. 3. Auflage, F.K. Schattauer Verlag, Stuttgart 1975

Beiträge:

- Feist, D., Schmid-Rüter, E., Wesch, H.: Atypische Manifestation des Morbus Wilson im Kindesalter. Therapiewoche 27,6743 (1977)

- Feist, D., Wesch, H., Schmid-Rüter, E.: Frühdiagnose des Morbus Wilson im Kindesalter. Mschr. Kinderheilkunde 162, 371 (1978)

- Fleischer, B.: Zwei weitere Fälle von grünlicher Verfärbung der Kornea. Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde Bd. 41, 489 (1903)

- Fleischer, B.: Über eine der "Pseudosklerose" nahestehende bisher unbekannte Krankheit (gekennzeichnet durch Tremor, psychische Störungen, bräunliche Pigmentierung bestimmter Gewebe, insbesondere auch der Hornhautperipherie, Lebercirrhose). Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde 44, 179 (1912)

- Hach, B.: Zur Diagnostik und Therapie der hepato-lentikulären Degeneration. Med. Welt 29 (19), 803 (1978)

- Hall, H.C.: La dégénérescence hépato-lenticulaire. Masson et Cie, Paris 1921

- Hiller, D.: Westphal-Strümpell-Wilson'sche Krankheit (hepato-lentikuläre Degeneration): Ergebnisse aus der Nachuntersuchung der von Strümpell 1899 beschriebenen Familie R. aus Bruck bei Erlangen. Inaugural-Dissertation der medizinischen Fakultät der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg (1981)

- Haupeltshofer, H.: Erbliche Fälle von Pseudosklerose unter besonderer Berücksichtigung des Kayser-Fleischer'schen Hornhautringes als Frühdiagnose. Inauguraldissertation der medizinischen Fakultät der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen (1938)

- Kehrer, F.A.: Zur Ätiologie und Nosologie der Pseudosklerose Westphal-Wilson. Zschr. d. ges. Neur. u. Psych. 129 (1930), 488-542

- Koch, G.: Hepato-lentikuläre Degeneration (Westphal-Strümpell-Wilson'sche Krankheit). In: P.E.Becker: Humangenetik. Ein kurzes Handbuch in 5 Bd. V/1, S. 177-185. G. Thieme Verlag, Stuttgart 1966

- Mörl, M., Küntzel, W.: Klinik und Therapie des Morbus Wilson (hepato-zerebrale Degeneration). Deutsches Ärzteblatt, Heft 24, 1587 (1977)

- Steiner, P., Frey, P., Lupi, G.A., Kistler, H.J.: Familiärer Morbus Wilson: kupferinduzierte Hämolyse, Hyperspleniesyndrom und Hyperpigmentation als Leitsymptome. Schweiz. med. Wschr. 105, 872 (1975)

- Strümpell, A.: Ueber die Westphal'sche Pseudosklerose und über diffuse Hirnsklerose, insbesondere bei Kindern. Dtsch. Zschr. f. Nervenheilk. 12, 115 (1898)

- Strümpell, A.: Ein weiterer Beitrag zur Kenntnis der sog. Pseudosklerose. Dtsch. Zschr. f. Nervenheilk. 14, 348 (1899)

- Strümpell, A.: Historische Notiz betr. die Pseudosklerose. Dtsch. Zschr. f. Nervenheilk. 16, 497 (1900)

- Strümpell, A., Handmann: Ein Beitrag zur Kenntnis der sog. Pseudosklerose mit gleichzeitiger Veränderung der Hornhaut und der Leber. Dtsch. Zschr. f. Nervenheilk. 50, 455 (1914)

- Strümpell, A.: 9. Kliniker in Erlangen (1886-1903), S. 156-226. In: Aus dem Leben eines deutschen Klinikers. Erinnerungen und Beobachtungen. - 2. Aufl. F.C.W. Vogel, Leipzig 1925

- Westphal, C.: Über eine dem Bilde der cerebrospinalen grauen Degeneration ähnliche Erkrankung des centralen Nervensystems ohne anatomischen Befund nebst einigen Bemerkungen über paradoxe Contraction. Archiv für Psychiatrie, Berlin, Bd. 14 (1883), S. 87-134 und S. 767-769

- Wilson, S.A.K.: Progressive lenticular degeneration: familial nervous disease associated with cirrhosis of the liver. Brain Part IV, Vol.34 (1912)

Quellen:

- Haupeltshofer, H.: Erbliche Fälle von Pseudosklerose unter besonderer Berücksichtigung des Kayser-Fleischer'schen Hornhautringes als Frühdiagnose. Inaugural-Dissertation der medizinischen Fakultät der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen (1938)
- Kirchenbücher der Gemeinden Aufseß (ev.-luth.), Hochstahl (rk.), Eggolsheim bei Forchheim (ev.-luth.) und der Christus-Gemeinde in Forchheim (ev.-luth.)
- Archiv des Erzbischöflichen Ordinariats Bamberg
- Bücher des Standesamtes Hollfeld
- Krankengeschichten aus der Heil- und Pflegeanstalt Erlangen, der ehemaligen Heil- und Pflegeanstalt Kutzenberg (Ofr.), dem Städtischen Krankenhaus Forchheim und dem Kreiskrankenhaus Ebermannstadt
- Untersuchungsbefunde aus der Universitäts-Augenklinik Erlangen, der Medizinischen Poliklinik der Universität Erlangen und dem Institut und Poliklinik für klinische Immunologie und Rheumatologie der Universität Erlangen-Nürnberg
- Briefe des Ortsfürsorgeverbandes Aufseß an die Heil- und Pflegeanstalt Erlangen
- Zwei Beschlüsse der Strafkammer des Landgerichts Bayreuth
- Vier Sterbeurkunden

DANKSAGUNG

Herrn Professor Dr. med. Gerhard Koch, eh. Direktor des Instituts für Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen-Nürnberg, danke ich für die Überlassung des Themas und für die Beratung bei der Abfassung der Arbeit.

Herrn Obermedizinaldirektor Dr. Meyer, Direktor des Bezirkskrankenhauses Erlangen, danke ich für die Überlassung der Krankengeschichten, Herrn Professor Dr. Volker Becker, Vorstand des Pathologisch-Anatomischen Instituts, für die Überlassung der Sektionsprotokolle.

Herrn Dr. med. Huschle in Muggendorf über Forchheim danke ich für die freundliche Unterstützung bei der Untersuchung seiner Patientin Margarete Hu. in Streitberg, Herrn Professor Dr. J. R. Kalden, Vorstand des Instituts und der Poliklinik für klinische Immunologie und Rheumatologie, für die Durchführung der Coeruloplasminbestimmung.

Mein besonderer Dank gilt Herrn Kurat Adalbert Hollfelder in Neuhaus bei Hollfeld über Bamberg für seine freundliche Unterstützung bei der Lektüre der Kirchenmatrikel und seine Hilfe bei der Vervollständigung des Stammbaumes.

Lebenslauf

Am 14. Mai 1956 wurde ich als Tochter des Postbeamten Johann Heinl und der Verwaltungsangestellten Elisabeth Heinl in Nürnberg geboren. Von 1962 bis 1966 besuchte ich dort auch die Volksschule bis zur 4. Klasse. Von 1966 an bis zur Reifeprüfung 1975 war ich Schülerin des Adam-Kraft-Gymnasiums Schwabach.
Mit dem Wintersemester 1975/76 begann ich das Medizinstudium an der Friedrich-Alexander-Universität Erlangen. Im August 1977 bestand ich das Physikum, 1978 den 1. Abschnitt und 1980 den 2. Abschnitt der Ärztlichen Prüfung. Im Praktischen Jahr war ich an der Medizinischen und der HNO-Universitätsklinik und an der Chirurgischen Abteilung des Stadtkrankenhauses Hof tätig. Im Oktober und November 1981 habe ich den 3. Prüfungsabschnitt bestanden. Am 23. November 1981 wurde mir die Ärztliche Approbation erteilt.

Offsetdruck · Fotodruck · Hogl · Hauptstraße 109 · 8520 Erlangen · Tel.09131/22990